Ninlai Diagnostik External Masculinization Score Untuk Mendukung Penentuan Jenis Kelamin Pada Anak
Dengan Genitalia Ambigu Di RSUP Dr. Sardjito
Elvina Evelyne, Braghmandita Widya Indraswari;Madarina Julia
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

NILAI DIAGNOSTIK *EXTERNAL MASCULINIZATION SCORE* UNTUK MENDUKUNG PENENTUAN JENIS KELAMIN PADA ANAK DENGAN GENITALIA AMBIGU DI RSUP DR. SARDJITO

Latar Belakang: *Disorders of sex development* (DSD) merupakan kondisi kongenital yang ditandai dengan perkembangan seks kromosomal, gonadal, atau anatomis yang atipikal. Genitalia atipikal merupakan salah satu manifestasi utama DSD yang memerlukan evaluasi segera karena penetapan jenis kelamin memiliki implikasi psikososial jangka panjang. Kariotipe masih menjadi baku emas dalam penentuan jenis kelamin, meskipun akses terhadap pemeriksaan sitogenetik dapat terbatas pada beberapa fasilitas pelayanan kesehatan. *External Masculinization Score* (EMS) merupakan sistem penilaian klinis sederhana yang digunakan untuk menilai derajat maskulinisasi genitalia eksterna. Penelitian ini bertujuan untuk mengevaluasi kinerja diagnostik EMS dalam mendukung penentuan jenis kelamin pada anak dengan genitalia atipikal.

Metode: Penelitian ini melibatkan seluruh pasien anak yang datang dengan genitalia atipikal selama periode penelitian (Oktober 2025–April 2026) di RSUP Dr. Sardjito. Penilaian EMS dilakukan secara independen oleh dua orang pemeriksa, sedangkan pemeriksaan kariotipe dilakukan di laboratorium sitogenetik rumah sakit. Analisis statistik meliputi analisis kesesuaian antar-pemeriksa menggunakan Cohen's kappa, uji Fisher's exact, serta analisis *receiver operating characteristic* (ROC), yang dilanjutkan dengan analisis kinerja diagnostik.

Hasil: Sebanyak 18 pasien diikutsertakan dalam penelitian, terdiri atas 11 pasien (61,1%) dengan kariotipe 46,XY dan 7 pasien (38,9%) dengan kariotipe 46,XX. Klasifikasi EMS menunjukkan hubungan yang bermakna dengan kariotipe (p = 0,001), dengan kesesuaian antar-pemeriksa yang substansial (Cohen's kappa = 0,65). Analisis ROC menunjukkan kemampuan diskriminasi EMS yang sangat baik dengan *area under the curve* (AUC) sebesar 0,939. Nilai batas EMS ≥1,5 menunjukkan sensitivitas 90,9%, spesifisitas 100%, nilai prediksi positif 100%, nilai prediksi negatif 87,5%, dan akurasi 94,4% dalam memprediksi kariotipe 46,XY. Nilai median EMS secara bermakna lebih tinggi pada pasien dengan kariotipe 46,XY dibandingkan dengan 46,XX [6 (5–9) vs 0 (0–1)], p = 0,004. Gonad yang dapat dipalpasi hanya ditemukan pada pasien dengan genotipe 46,XY.

Kesimpulan: EMS menunjukkan kinerja diagnostik yang sangat baik dalam memprediksi kariotipe 46,XY pada anak dengan genitalia atipikal. Palpasi gonad merupakan gambaran klinis yang paling kuat hubungannya dengan genotipe 46,XY. EMS dapat digunakan sebagai alat penilaian awal yang bermanfaat, terutama pada fasilitas pelayanan kesehatan dengan keterbatasan sumber daya.

Kata kunci: genitalia atipikal, *external masculinization score*, kariotipe, DSD

Ninlai Diagnostik External Masculinization Score Untuk Mendukung Penentuan Jenis Kelamin Pada Anak
Dengan Genitalia Ambigu Di RSUP Dr. Sardjito
Elvina Evelyne, Braghmandita Widya Indraswari;Madarina Julia
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

Diagnostic Performance of External Masculinization Score to Support Sex Determination in Children with Atypical Genitalia: a Preliminary Study

Elvina Evelyne[1], Braghmandita Widya Indraswari[1], Madarina Julia[1]

[1] Department of Child Health, Faculty of Medicine, Public Health, and Nursing, Gadjah Mada University / Dr. Sardjito General Hospital, Yogyakarta, Indonesia

ABSTRACT

Background: Disorders of sex development (DSD) are congenital conditions characterized by atypical chromosomal, gonadal, or anatomical sex development. Atypical genitalia is a major manifestation of DSD requiring prompt evaluation because sex assignment has important long-term psychosocial implications. Karyotyping remains the gold standard for sex determination, although access to cytogenetic examination may be limited in some healthcare settings. The External Masculinization Score (EMS) is a simple clinical scoring system used to assess the degree of genital masculinization. This study aimed to evaluate the diagnostic performance of EMS in supporting sex determination among children with atypical genitalia.

Methods: We enrolled all paediatric patients presenting with atypical genitalia during the study period (October 2025-April 2026) at Dr. Sardjito General Hospital. EMS assessments were performed independently by two investigators, while the karyotypes were examined at the hospital's cytogenetic laboratory. Statistical analyses included Cohen's kappa inter-rater agreement analysis, Fisher's exact test, and receiver operating characteristic (ROC) analysis, followed by diagnostic performance analysis.

Results: A total of 18 patients were included, consisting of 11 patients (61.1%) with 46,XY karyotype and 7 patients (38.9%) with 46,XX karyotype. EMS classification showed a significant association with karyotype (p = 0.001), with substantial inter-rater agreement between examiners (Cohen's kappa = 0.65). ROC analysis demonstrated excellent discriminative ability of EMS with area under the curve (AUC) of 0.939. An EMS cut-off value of ≥1.5 demonstrated sensitivity of 90.9%, specificity of 100%, positive predictive value of 100%, negative predictive value of 87.5%, and accuracy of 94.4% for predicting 46,XY karyotype. Median EMS was markedly higher in patients with 46,XY karyotype than in those with 46,XX karyotype [6 (5–9) vs 0 (0–1)], p=0.004. Palpable gonads were identified exclusively in patients with 46,XY genotype.

Conclusion: EMS demonstrated excellent diagnostic performance in predicting 46,XY karyotype among children with atypical genitalia. Gonadal palpation was the clinical feature most strongly associated with 46,XY genotype. EMS may serve as a useful initial assessment tool, particularly in resource-limited settings.

Keywords: atypical genitalia, external masculinization score, karyotype, DSD